

# Hémoglobinopathies et grossesse menée à terme

Étude de 79 cas dans le service de  
gynécologie-obstétrique du CHU de Caen

Nadia Michlaoui

Réseau de périnatalité 25 juin 2010

# Définitions

- **Maladies génétiques, autosomiques récessives**
- **Troubles qualitatifs de la synthèse de l'Hb :**
  - **Drépanocytose ou Hb S** (Afrique++, Antilles, Pourtour méditerranéen, Moyen-Orient et Inde)
    - **Mutation du gène de la  $\beta$ -globine**
      - **Homozygotes S/S** : développent une anémie falciforme
        - » Anémie hémolytique chronique
        - » Crises vaso-occlusives
        - » Sensibilité accrue à l'infection
      - **Hétérozygotes A/S** : Porteurs sains du trait falciforme

# Définitions

- **Troubles quantitatifs :**
  - **Thalassémies** (répartition presque mondiale)
    - **$\alpha$ -thalassémies** : déficit de synthèse des chaînes  $\alpha$ 
      - 4 formes d' $\alpha$ -thalassémies (asymptomatique → syndrome majeur)
        - » Anémie hémolytique chronique modérée ou sévère
        - » Infections fréquentes
    - **$\beta$ -thalassémies** : déficit de synthèse des chaînes  $\beta$ 
      - **$\beta$ -thal hétérozygote** (porteurs sains)
      - **$\beta$ -thal homozygote** (syndrome majeur)
        - » Anémie hémolytique chronique sévère
        - » Infections à répétitions
        - » Espérance de vie actuelle de 40 ans

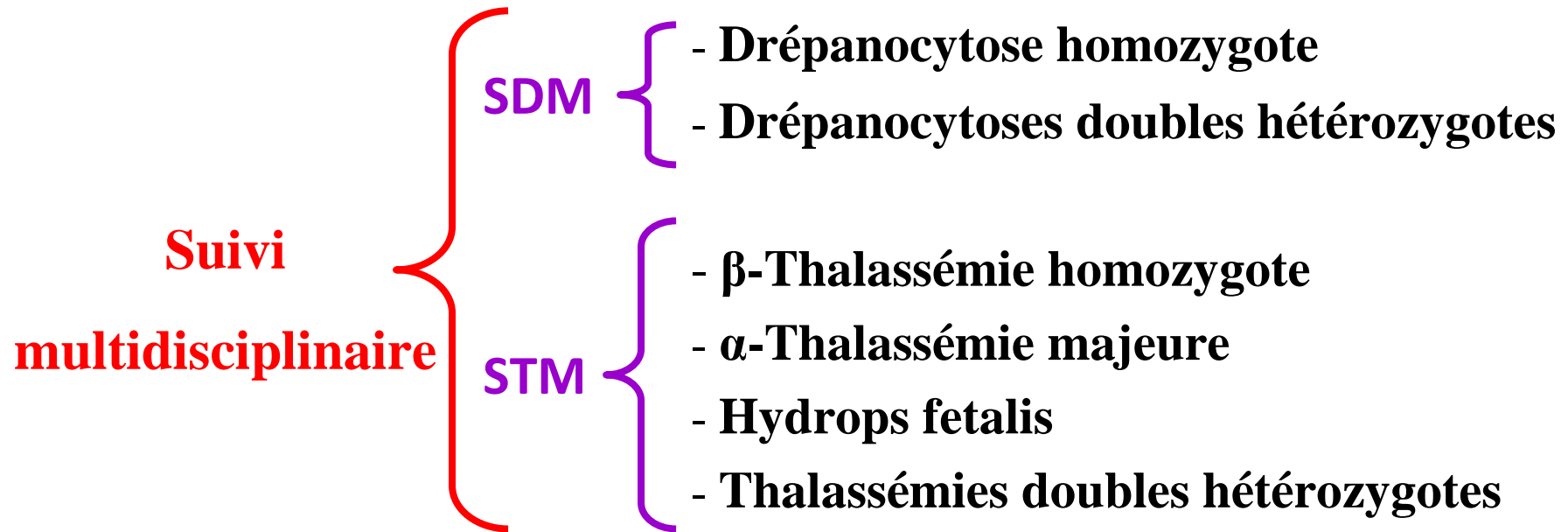
# Définitions

- **Autre hémoglobinopathies** (peu ou pas symptomatique)
  - Hb C
  - Hb D Punjab et O Arab
  - Hb E
  - Hb Lepore
  - Hb Constant Spring
- Peuvent être associées à une thalassémie ou à une drépanocytose : **Doubles hétérozygoties** (Syndrome majeur)

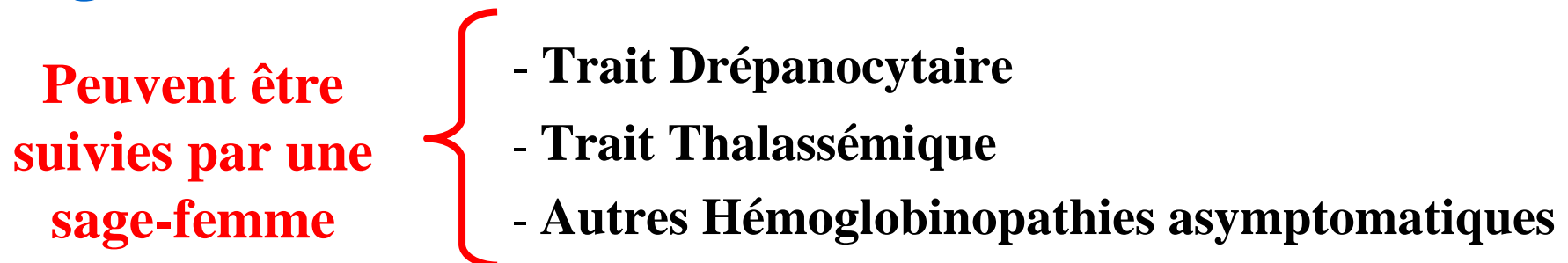
# Epidémiologie

- **Maladies génétiques les plus répandues dans le monde**
- **OMS :**
  - Hémoglobinopathies 4 à 5% de la population mondiale
  - Thalassémie 2,9%
  - Drépanocytose 2,3%
  - Stabilisation des hémoglobinopathies à 8%
- **France :**
  - 6000 à 7000 sujets atteints de SDM
  - 362 atteints de  $\beta$ -Thalassémie
  - $\alpha$ -Thalassémie moins fréquent

- **Hémoglobinopathies à haut risque pour la grossesse :**



- **Hémoglobinopathies sans retentissement sur la grossesse :**



# Augmentation de la morbidité maternelle

- **SDM :**

- Anémie +++
- Crise de déglobulisation
- Infections
- Crises vaso-occlusives
- Phlébites
- HTA et PE
- Embolie graisseuse pulmonaire

- **STM :**

- Anémie +++
- Crise de déglobulisation
- Infections
- Hémochromatose
- Insuffisance cardiaque, hépatique et surrénale
- Risque thrombotique

- 
- Aggravation des atteintes préexistantes
  - Mortalité

# Augmentation de la morbidité fœtal

- **SDM et STM**

- Avortement spontané
- Prématurité
- Hypotrophie
- Restriction de croissance in utero
- Mort fœtale in utero
- Mortalité néonatale



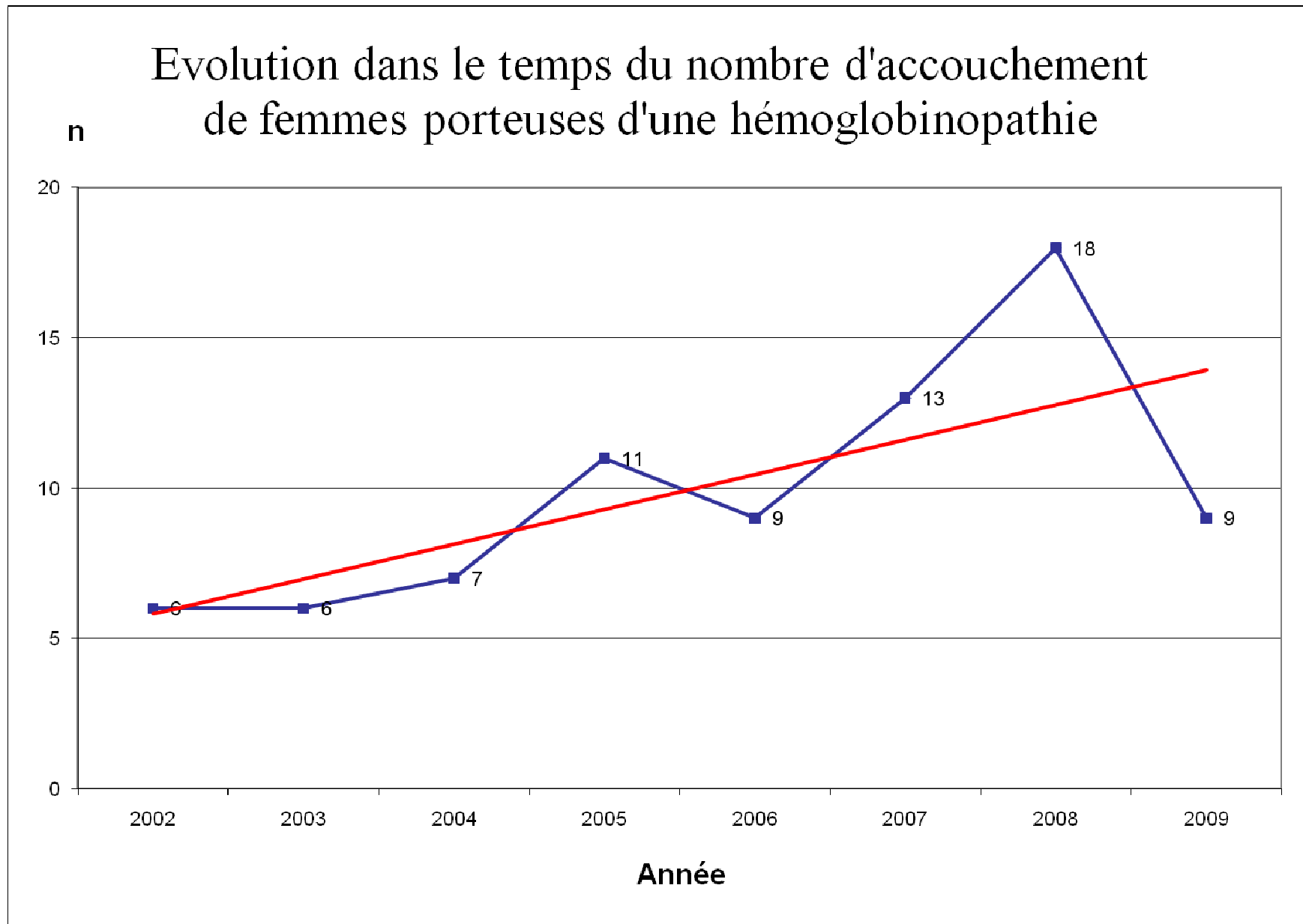
# Objectifs de l'étude

- **État des lieux**
- **Analyse :** - population concernée
  - les différentes hémoglobinopathies
  - la prise en charge des grossesses
  - l'évolution des grossesses

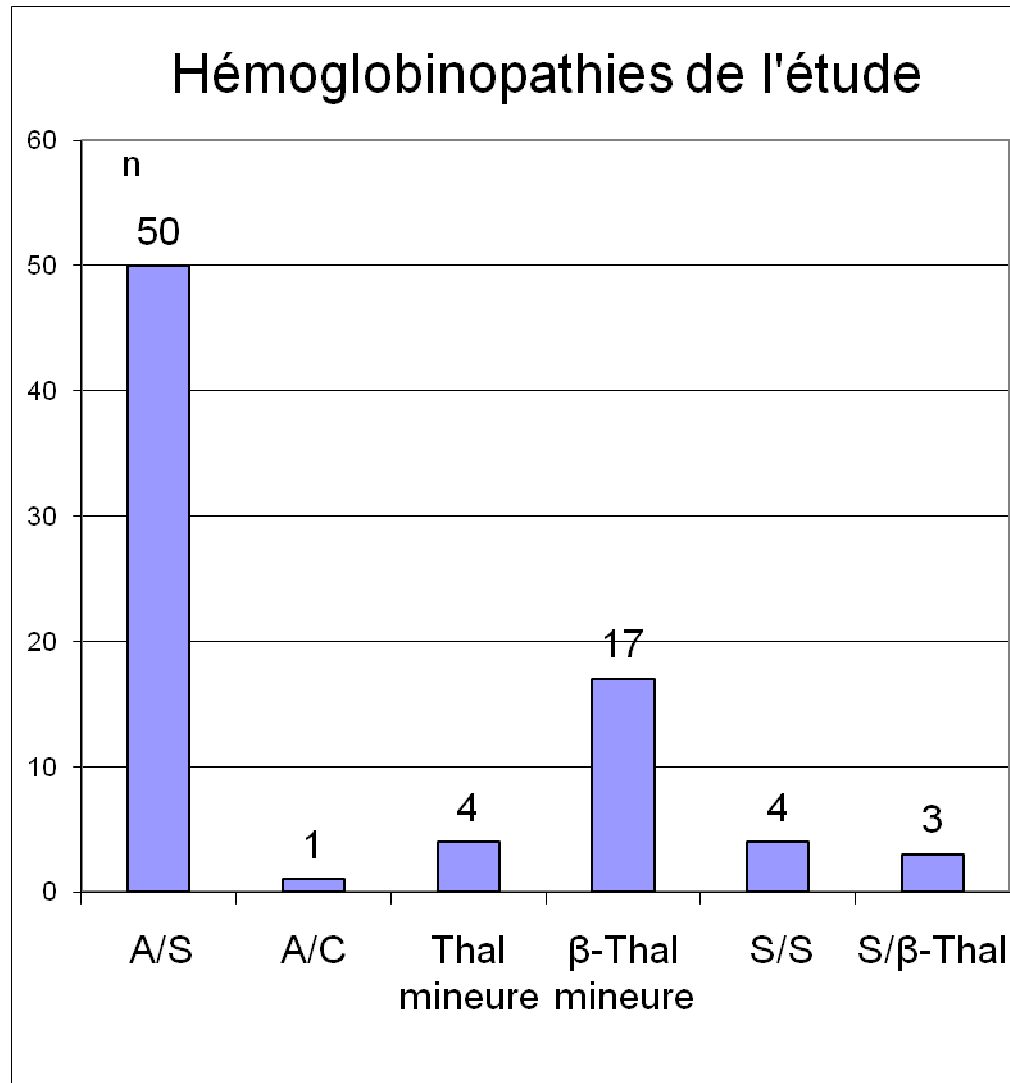
# Méthode

- Étude rétrospective concernant les patientes suivies à la maternité du CHU de Caen de 2002 à 2009
- Dossiers issus d'une sélection sur banque informatique

## Principaux résultats

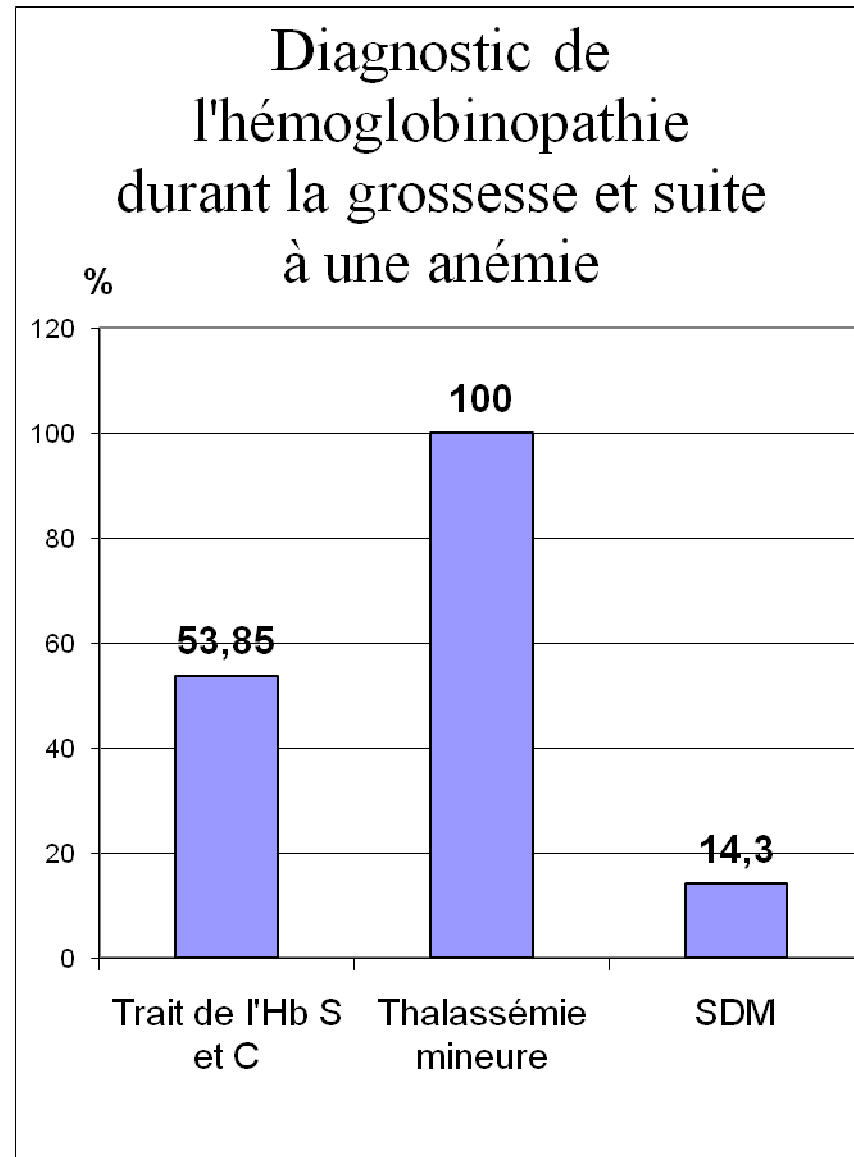
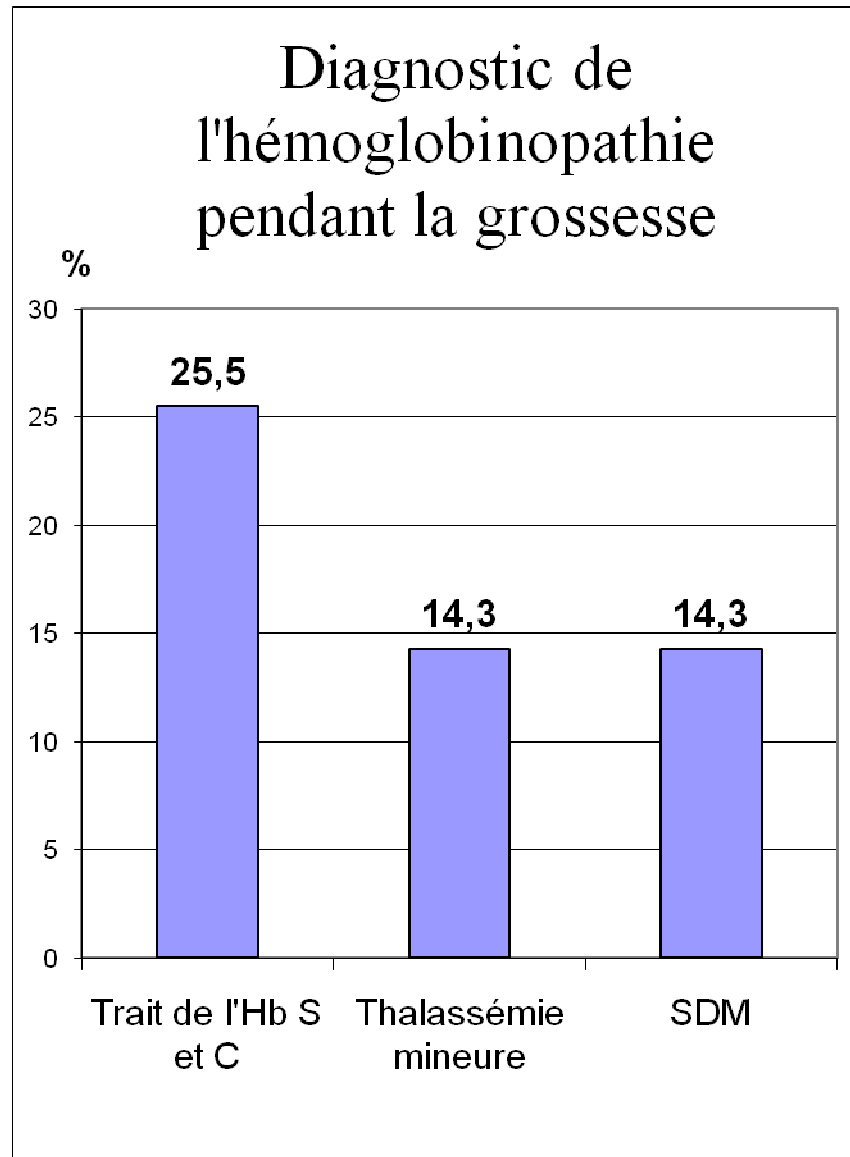


## Principaux résultats

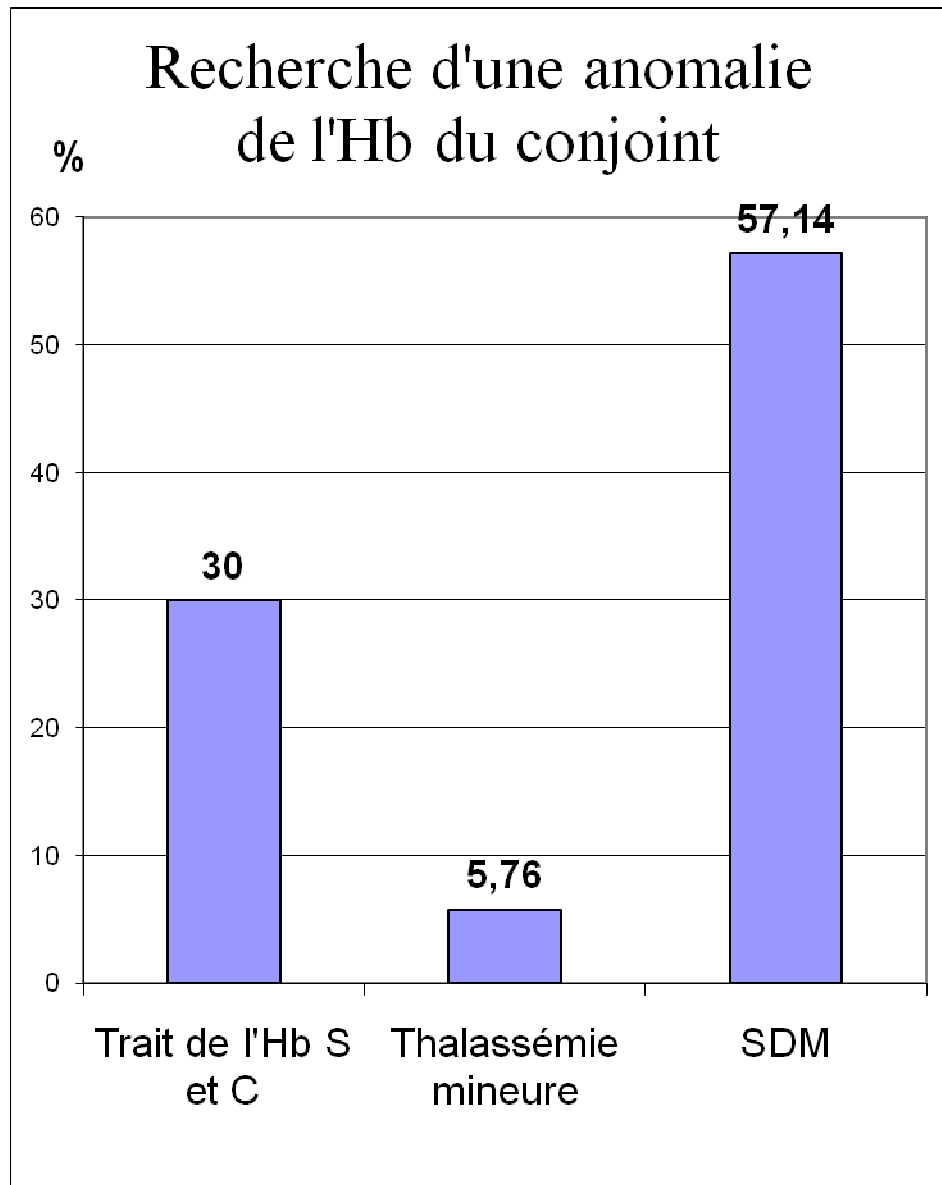


- **Trait de l'Hb S et C :**
  - . Afrique sub-saharienne
  - . DOM-TOM
- **Thalassémie mineure :**
  - . France
  - . Europe du sud
  - . Afrique du nord
  - . Afrique sub-saharienne
- **SDM :**
  - . Afrique sub-saharienne

## Principaux résultats



## Principaux résultats



- **Conseil génétique :**
  - Information génétique
  - Pour toutes les formes pratiquer une électrophorèse du conjoint
  - En cas de positivité : possibilité d'un DAN
  - IMG envisageable dans le cadre d'un SDM ou STM

## Résultats principaux

- **Évolution des grossesses**

- Risque d'anémie chez les patientes hétérozygotes :

- . Trait drépanocytaire : 3,5 fois plus

- . Thalassémie mineure : 7 fois plus

- Les patientes ayant un SDM :

- . Collaboration multidisciplinaire ( Hématologue)

- . Transfusions prophylactiques et/ou exsanguino-transfusions à partir de 24 SA ou avant si complications

	<b>S/S</b>	<b>S/<math>\beta</math>-Thal</b>
<b>Nombre de femmes (n)</b>	<b>4</b>	<b>3</b>
Taux d'Hb moyen du 2 <sup>ème</sup> trimestre (g/dl)	8.47	9,23
Taux d'Hb moyen du 3 <sup>ème</sup> trimestre (g/dl)	9.4	10.34

## Résultats principaux

- **Complications chez les SDM :**
  - 1 RCIU
  - 1 MFIU à 35 SA
  - 3 naissances prématurées
  - 5 césariennes (sur 7 )
  - 4 épisodes de CVO
  - 2 épisodes infectieux



# Propositions

- Meilleure information aux parents
- Politique de dépistage des couples à risque
- Formations et enseignements répétés
- Rôles des centres de références et de compétences doivent être bien définis
- Arbre décisionnel et protocole concernant toutes les hémoglobinopathies semblent nécessaires

# Conclusion

- **Hétérozygotes :**
  - Pas plus de complication
  - Plus de risque d'anémie ?
  - Penser à l'étude de l'Hb du conjoint
- **Homozygotes et doubles hétérozygotes :**
  - Prévention des risques de complications
  - Collaboration multidisciplinaire
  - Politique transfusionnelle prophylactique
- **Ne peuvent plus être ignorées du praticien**

Merci

Dr Delphine Vardon

Dr Agnès Le Querrec

Dr Elizabeth Grossetti

Marie-Odile Leglinel enseignante SF

Merci de votre attention